



## INFORMOVANÝ SOUHLAS PACIENTA/ZÁKONNÉHO ZÁSTUPCE S VÝKONEM NEINVAZIVNÍ PRENATÁLNÍ SCREENING (NIPT)

1. *Diagnóza, která vede k provedení zdravotního výkonu (zdůvodnění/indikace):*

- **Riziko chromozomové vady (Downova syndromu) u plodu**

2. *Informace o potřebném zdravotním výkonu (o jeho účelu, povaze, předpokládaném prospěchu a následcích):*

Vyšetření NIPT je specializované molekulárně genetické vyšetření, kterým jsou zpřesňována rizika nejčastějších chromozomových vad u plodu (trisomie 13, 18 a 21, tj. Downův, Edwardsův a Patauův syndrom). Pro vyšetření je potřeba provést odběr žilní krve těhotné a následně zaslat tento vzorek zpracovateli. Přestože jde o v dnešní době nej přesnější možné neinvazivní stanovení rizika těchto vad u plodu, nejedná se o diagnostické vyšetření. Při využití současného stavu vědeckých poznatků o dané problematice dokáže toto vyšetření zachytit více než 99 % případů Downova syndromu – nejčastější chromozomové vady. Záchytnost u jiných vad je zpravidla nižší. I při vynaložení veškerého úsilí, které lze požadovat, však nikdy nedosáhne 100 %. Vzhledem k biologickým důvodům je možné, že vyšetření stanoví zvýšené riziko vady, která se později nepotvrdí – tato falešná pozitivita se zpravidla pohybuje v desetinách procenta. Pozitivní prediktivní hodnota (PPV) testu, tedy výsledek s vysokým rizikem vady, která se následně prokáže některou diagnostickou metodou, je mnohonásobně vyšší než u běžného screeningu, dosahuje až 90 %. V některých (vzácných) případech se testování nedokáže k přesnému riziku vyjádřit – v tom případě je doporučeno dále postupovat jako při zjištění vysokého rizika vady.

**Negativní výsledek přítomnost vady u plodu nevyklučuje, stejně tak pozitivní nález není diagnózou vady u plodu. Testování nevypovídá o rizicích jiných vad a nemocí plodu, než jsou zmíněné chromozomové vady (zejména Downův syndrom).**

NIPT stanovuje riziko chromozomové vady u plodu pomocí vyšetření volné DNA (cffDNA), která se uvolňuje z placenty (plodu) – tyto nálezy jsou porovnávány s volnou DNA patřící těhotné, u které se předpokládá normální chromozomová výbava. Při vyšetření je tedy testován nejen plod, ale i těhotná. V rámci tohoto vyšetření je přítomno minimální riziko náhodných nálezů – jako nejpravděpodobnější se jeví zjištění chromozomové abnormality pohlavních chromozomů u těhotné, ale byl již např. dokumentován případ, kdy byl abnormální nález NIPT s následným normálním nálezem z invazivního vyšetření způsobený nádorovým onemocněním těhotné ve fázi metastáz.

Toto testování je stejně jako většina jiných lékařských postupů dobrovolné a k jeho provedení je nutný Váš souhlas. Vyšetření není hrazeno z veřejného zdravotního pojištění. **Pozitivní nález tohoto testování není průkazem vady u plodu a pouze na jeho základě není možné těhotenství z lékařské indikace ukončit, proto je nutné pozitivní nález potvrdit invazivním vyšetřením (např. odběrem plodové vody).**

Vyšetření:

- stanovení rizika nejčastějších aneuploidií autozomů (Downův, Edwardsův, Patauův syndrom)
- detekce přítomnosti chromozomu Y (stanovení pohlaví plodu)
- stanovení rizika nejčastějších aneuploidií gonozomů (monozomie X, syndromy XXX, XXY, XYY)
- stanovení rizika dalších vad: .....

### 3. *Rizika zdravotního výkonu:*

Zejména běžná rizika odběru biologického materiálu jako hematoma, infekce, lokální reakce na dezinfekci. V některých případech je nutné provést opakovaný odběr, příčinou může být zejména biologická degradace vzorku, než dosáhne laboratoře, nebo příliš nízká fetální frakce (zastoupení volné DNA placenty). Komplikací vyšetření může být skutečnost, že přes dodržení všech standardních postupů i při využití nejaktuálnějších vědeckých poznatků v dané problematice, není možno výsledek vyšetření z některých neodvratitelných důvodů získat.

#### **4. Alternativy zdravotního výkonu:**

Toto vyšetření je alternativou invazivního prenatalního vyšetření (odběru plodové vody), ale není jeho plnohodnotnou náhradou. Vyšetření se provádí na výslovné přání těhotné, a to za úhradu, která je vyúčtována zpracovatelem příslušného testu. Součástí úhrady je poplatek za odběr vzorku. Výše úhrady se řídí platným ceníkem dle konkrétního testu – těhotná s ní byla seznámena a zavazuje se tuto částku uhradit podle pokynů, které jí byly předány dle vybraného testu.

#### **5. Údaje o možném omezení v obvyklém způsobu života a v pracovní schopnosti po provedení příslušného zdravotního výkonu, lze-li takové omezení předpokládat; v případě možné nebo očekávané změny zdravotního stavu též údaje o změnách zdravotní způsobilosti:**

Po odběru plné krve je nutné setrvat doporučenou dobu v čekárně a ohlásit jakékoli potíže. Výsledek vyšetření může být pro těhotnou stresující.

*Předpokládaná doba hospitalizace:* Není

*Předpokládaná doba trvání pracovní neschopnosti (předpokládaná doba, po kterou pacient nebude schopen vykonávat své studium):* Není

*Předpokládaná omezení v běžném způsobu života:* Nejsou

*Předpokládané změny zdravotní způsobilosti:* Nejsou

#### **6. Údaje o léčebném režimu a preventivních opatřeních, která jsou vhodná, a údaje o poskytnutí dalších zdravotních služeb (zdravotních výkonů):**

Nejsou. Odběr není nutné absolvovat na lačno. Následkem výsledku vyšetření mohou být další lékařské procedury (vždy pouze se souhlasem těhotné), které mohou výše uvedené změnit. Jedná se zejména o nutnost potvrdit pozitivní výsledek pomocí diagnostického vyšetření získaného invazivním odběrem (např. odběrem plodové vody).

#### **7. Těhotná / její zákonný zástupce byl/a seznámen/a s následujícími skutečnostmi týkajícími se NIPT.**

**Těhotná / její zákonný zástupce si přeje podstoupit NIPT jako alternativu invazivní prenatalní diagnostiky a bere na vědomí tyto skutečnosti:**

- NIPT není plnohodnotnou náhradou invazivní prenatalní diagnostiky – negativní výsledek testu nevylučuje přítomnost Downova syndromu nebo jiné genetické vady u plodu; testy dokážou zachytit více než 99 % případů Downova syndromu
- vzhledem k možné falešné pozitivě testování (< 0,1 %) je nutné pozitivní výsledek ověřit standardními metodami, nejčastěji odběrem plodové vody
- vyšetření může vzácně přinést i neočekávané a nejasné nálezy – např. odhalit genetické abnormality u těhotné
- testování není hrazeno z veřejného zdravotního pojištění – těhotná obdržela informace o ceně a způsobu platby testu
- asi u 3 % vyšetření je nutné provést opakovaný odběr, u části žen ani to nemožní dodat výsledek (do 1 % všech vyšetření) – opakovaný odběr těhotná nehradí, při nemožnosti dodat výsledek se úhrada za testování nevrací
- pokud si to těhotná přeje, je možné pomocí testů stanovit i pohlaví plodu – přesnost určení pohlaví je > 99 % (pohlaví nebude těhotné sděleno před dokončeným 12. týdnem gravidity – s výjimkou přenašeček X-vázaných chorob)
- toto testování není doporučeno při detekované vývojové vadě plodu – v případě dodatečného nálezu vady může být i po příznivém výsledku NIPT doporučeno invazivní vyšetření
- testování není doporučeno po 20. týdnu těhotenství – pokud se těhotná přesto rozhodne test podstoupit, přijímá riziko dodání výsledku po možnosti požádat o umělé přerušení těhotenství z lékařské indikace i v případě průkazu vady plodu

**Prohlášení lékaře:**

Prohlašuji, že jsem výše uvedenou těhotnou / zákonného zástupce těhotné srozumitelným způsobem a v dostatečném rozsahu informoval/a o jejím zdravotním stavu a o veškerých shora uvedených skutečnostech, o navrženém individuálním léčebném postupu a všech jeho změnách, včetně upozornění na možné komplikace.

V Praze, dne.....20..... v.....hod. ....

**Podpis a jmenovka lékaře**

**Prohlášení a souhlas těhotné / zákonného zástupce těhotné:**

Já, níže podepsaný/á, prohlašuji, že jsem byl/a lékařem srozumitelně a v dostatečném rozsahu informován/a o svém zdravotním stavu / o zdravotním stavu osoby mnou zastupované a o veškerých shora uvedených skutečnostech. Údaje a poučení mi byly lékařem sděleny a vysvětleny, porozuměl/a jsem jim a měl/a jsem možnost klást doplňující otázky, které mi byly lékařem srozumitelně zodpovězeny.

Na základě poskytnutých informací a po vlastním zvážení souhlasím s provedením zdravotního výkonu / souhlasím s provedením výkonu u osoby mnou zastupované, včetně provedení dalších zdravotních výkonů, pokud by jejich neprovedení bezprostředně ohrozilo můj život nebo zdraví / život nebo zdraví osoby mnou zastupované.

Současně také prohlašuji, že jsem lékaři sdělil/a všechny mně známé okolnosti, které by mohly zkomplikovat klidný průběh zdravotního výkonu (zejména užívané léky, alergie a všechna přidružená onemocnění).

Jsem si vědom/a, že tento svůj souhlas můžu kdykoliv odvolat.

**Pro zákonného zástupce pacienta:**

Jako zákonný zástupce nezletilé těhotné nebo těhotné s omezenou svéprávností prohlašuji, že veškeré shora uvedené informace byly poskytnuty rovněž této těhotné (za podmínky, je-li k tomu těhotná přiměřeně rozumově a volně vyspělá). *Pokud těhotné nebyly takové informace poskytnuty, uveďte se důvod jejich neposkytnutí:*

.....

V Praze, dne.....20..... v.....hod. ....

**Podpis těhotné\* /zákonného zástupce**

**Identifikace zákonného zástupce:**

Jméno a příjmení: .....

Datum narození: ..... Vztah k těhotné: .....

\* Nezletilému pacientovi lze zdravotní služby poskytnout na základě jeho souhlasu, jestliže je provedení takového úkonu přiměřené jeho rozumové a volní vyspělosti odpovídající jeho věku. U pacienta s omezenou svéprávností se postupuje obdobně, nezohledňuje se však věk pacienta.